

گالاكتوزمي

تعريف گالاكتوزمي:

- گالاكتوزمي يك بيماري ارثي است كه به دليل كمبود آنزيم مورد نياز كبد (گالاكتوز - يك - فسفات يوريديل ترانسفراز) جهت هضم و تجزيه قند گالاكتوز در بدن ايجاد مي شود.

- قند لاکتوز که به قند شیر هم معروف است در بدن به قند گلوکز و گالاکتوز تبدیل شده و سپس این قندهای ساده توسط آنزیمهای مخصوصی تجزیه و به صورت انرژی در بدن به مصرف می‌رسند.
- در بیماران مبتلا به این بیماری، گالاکتوز قدرت تجزیه و شکسته شدن را نداشته و اغلب در ساختمان سلولها مواد سمی تولید می‌کند که به مرور زمان در کودکانی که آزمایشات غربالگری را انجام نداده و به این بیماری مبتلا شده اند این مواد شیمیایی غیر طبیعی در بدن آنها مشاهده می‌گردد.

● عامل وراثت:

- گالاكتوزمي يك اختلال ژنتيكي غير وابسته به جنس بوده و در هر دو جنس به يك نسبت بروز مي كند. از طرفي انتقال اين بيماري از نسلي به نسل ديگر ناشناخته مي باشد

علائم و نشانه های بیماری:

- گالاکتوزمی معمولاً در اوایل تولد بدون علائم و نشانه خاصی بوده ولی به مرور زمان با زردی و اسهال ، استفراغ ، و کاهش وزن در نوزاد همراه است عدم تشخیص سریع این بیماری ، اختلالات کبدی ، آب مروارید و واکنش های عصبی و همچنین مرگ را به دنبال خواهد داشت. مرگ می تواند به علت عفونت در همان هفته های اول زندگی اتفاق بیفتد. و این در نوزادانی که مراحل درمانی را شروع نکرده و یا تشخیص بیماری در آنها انجام نگرفته است بیشتر مشاهده می گردد

تشخيص بيماري:

- تاريخچه
- معاینات فیزیکی
- گالاکتوزوری
- افزایش گالاکتوز خون
- کاهش سطح فعالیت آنزیم گالاکتوز - يك - فسفات یوریدیل ترانسفراز در اریتروسیت ها
- علایم سوءتغذیه ،دهیدراتاسیون، کاهش بافت چربی و عضلانی

آزمایشات غربالگری نوزادان:

- گالاکتوزمی اولین بار از طریق آزمایشات غربالگری نوزادان (NBS) (تشخیص داده شد. اگر این آزمایش در همان روزهای اول تولد (۳ - ۵ روز اول) و بدون تاخیر انجام گیرد برای تشخیص اختلالات متابولیکی بسیار با اهمیت و مفید خواهد بود. این بیماری حتی قبل از مصرف هرگونه مواد قندی و یا شیر مادر از طریق غربالگری قابل تشخیص خواهد بود. همچنین تشخیص این بیماری از این طریق وابسته به تزریق قند لاکتوز و یا پروتئین نمی باشد. بنابراین در همان نمونه اول باید تشخیص داده شود.

درمان:

- رژیم غذایی :
- اصولاً باید فرد مبتلا به گالاکتوزمی از مصرف تمامی فرآورده های لبنی (حیوانی - غذا های حاوی لبنیات) اکیدا خودداری کند . این بیماران جهت رشد و تکامل طبیعی بدن به انواع و مقادیر گوناگون رژیم غذایی نیازمند می باشند. (به جز مصرف منابع گالاکتوز)
- این کودکان معمولاً " بجای استفاده از شیر مادر باید از مواد جایگزین مانند شیر سویا واز غذای جامد بدون گالاکتوز و همچنین از نوشیدنیهای که پزشك بجای شیر تجویز کرده ومعمولاً " بدون قند لاکتوز میباشد استفاده کند.

درمان حمایتی

- بررسی هیپوگلیسمی
- نارسایی کبد
- اختلالات خونریزی دهنده و سپسیس ناشی از اشرشیاکولی

پیش آگهی

- عوارض طولانی مدت
- اختلال عملکرد تخمدان، کاتاراکت، اختلال تکلم، اختلالات شناختی، عقب ماندگی رشد و تاخیر حرکتی
- درمان های جدید: افزودن فعالیت ترانسفراز، جایگزینی متابولیت های تقلیل یافته یا جایگزینی ژن

تدابیر پرستاری

- کنترل رژیم غذایی
- کنترل برچسب های مواد غذایی خصوصا مواد لبنی از نظر وجود لاکتوز